

potencialmente fatal, passível de se apresentar sob a forma de crises epiléticas.

P15. Epilepsia Mioclónica Progressiva - à procura do diagnóstico genético

João Pinho, Sofia Rocha, Ricardo Maré, Esmeralda Lourenço
Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga.
jdpinho@gmail.com

Introdução: As Epilepsias Mioclónicas Progressivas (EMP) são um conjunto de doenças maioritariamente hereditárias, de início em idade variável, classicamente caracterizadas por crises epiléticas mioclónicas, tónico-clónicas generalizadas, ataxia e deterioração cognitiva. Embora as mioclonias sejam a manifestação predominante, a idade de início e associação de outros sinais e sintomas neurológicos e não-neurológicos permitem dirigir o estudo complementar.

Casos clínicos: Descrevemos 2 irmãos (pais não consanguíneos), homem de 29 anos e mulher de 31 anos, com início de mioclonias aos 16 e 19 anos respectivamente, de predomínio na acção e postura, sensíveis à luz, com agravamento progressivo e difícil controlo terapêutico, causando incapacidade para marcha autónoma cerca de 5 anos depois. Durante o seguimento objectiva-se instalação insidiosa de síndrome pancerebelosa, distonia de acção discreta dos membros superiores no caso da mulher e crises tónico-clónicas generalizadas no caso do homem, sem evidente deterioração cognitiva, sem alterações oftalmológicas. Os vídeo-EEGs revelaram actividade de base normal, mioclonias sem tradução gráfica e registo de crises mioclónicas electroclínicas. Estudo imagiológico normal. Estudo enzimológico de n-acetil-neuraminidase e beta-galactosidase normal e pesquisa de oligossacarídeos urinários normal. Biópsia de pele e de músculo sem alterações (nomeadamente na microscopia electrónica, sem inclusões PAS+, ausência de fibras vermelhas rotas). Estudo genético de mutações de MERRF e expansão CAG no gene DRPLA negativo. Pesquisa de expansão no gene EPM1 negativa.

Conclusão: A presença de fenótipo semelhante em 2 de 3 irmãos de pais sem doença sugere um padrão hereditário autossómico recessivo com manifestações clínicas que se enquadram na doença de Unverricht-Lundborg (DUL), apesar da investigação ter sido negativa para expansão *EPM1* e outras causas de EMP. Embora a expansão *EPM1* ocorra em 90% dos casos de DUL, a sua ausência não exclui definitivamente o diagnóstico, já que descrições recentes apontam para uma maior heterogeneidade genética em famílias com EMP clinicamente próximos de DUL.

P16. Latência Diagnóstica na Epilepsia Secundária ao Tumor Cerebral Pediátrico

Hipólito Nzwalo¹, Maria I. Santos², José P. Monteiro³, Maria J. Fonseca³

1- Serviço de Neurologia, Hospital de Faro; 2-Serviço de Pediatria, Hospital de São Teotónio; 3-Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta.
nzwalo@gmail.com

Introdução: A incidência do tumor cerebral pediátrico é de 1 a 5 casos/100000/ano. Em 8-10% dos casos, a epilepsia é a forma de apresentação. A latência diagnóstica é maior do que a verificada noutras formas de neoplasia pediátrica, sobretudo

do quando a epilepsia é a forma de apresentação. O intervalo sintomático pré-diagnóstico (ISPD) na maior parte das séries aproxima-se 4-7 meses.

Objectivo: Caracterizar a história de diagnóstico e a evolução da epilepsia como manifestação isolada de tumor cerebral.

Metodologia: Estudo descritivo de série de casos pediátricos (≤15 anos) ocorridos entre 1994 a 2010, na consulta de Neuropediatria (CDC Torrado da Silva).

Resultados: Identificaram-se 7 doentes (86% do sexo masculino), idade média ao diagnóstico de 6 anos (19 meses - 14 anos). A maioria apresentava crises parciais complexas (71%), alterações electroencefalográficas focais (86%) consistentes com as lesões identificadas por RMCE. O ISPD médio foi de 19.4 meses (1 mês - 48 meses), com atraso após contacto com o primeiro médico motivado pelos fenómenos ictais de 15.42 meses (0 - 48 meses). Em 5 (71%) doentes um diagnóstico alternativo foi considerado (convulsões febris, refluxo gastro-esofágico, parassónias/birras, vômitos/asma). A histologia revelou astrocitoma (3/43%), ganglioglioma (2/29%), oligodendroglioma (1/14%) e hamartoma hipotalâmico (1/14%). O controlo da epilepsia foi obtido na maioria (Engels ≤2 em 86%), verificando-se em 5 (71%) um atraso do desenvolvimento psicomotor/perturbação do comportamento.

Conclusões: Na nossa série, o ISPD foi longo, particularmente até ser admitido o diagnóstico de uma epilepsia focal. A presença de manifestações clínicas inespecíficas que conduziram a diagnósticos alternativos em mais de metade da amostra; a ausência de alterações no exame neurológico; e os achados por vezes inespecíficos no EEG; contribuíram para um atraso diagnóstico. A evolução foi favorável, com 86% das crianças na classe I/II Engel, embora com sequelas comportamentais e cognitivas determinantes para a sua qualidade de vida.

P17. Migraine, epilepsia ou migralepsia?

M. Leitão Marques¹, P. Coelho¹, M. H. Moura Ramos¹, I. Luzeiro¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra EPE - Hospital Geral
marianaleitaomarques@gmail.com

Introdução: Migralepsia é o termo que descreve uma aura migranosa que se associa a uma crise epilética. Alguns estudos referem uma ocorrência de crises induzidas pela aura migranosa em 11.3% a 16.5% dos epiléticos, outros sustentam a hipótese de um continuum entre alguns tipos de enxaqueca e crises epiléticas.

Certo é que, ambos os distúrbios são crónicos e paroxísticos e neles existem alterações da excitabilidade neuronal e instabilidade da membrana celular, que diminuem o limiar convulsivo. O diagnóstico desta entidade é essencialmente clínico, mas o EEG/ vídeo EEG devem ser realizados, podendo confirmar a hipótese clínica. A ausência de alterações electroencefalográficas ou alterações inespecíficas não invalidam o diagnóstico.

Com este caso, pretendemos descrever um caso de provável migralepsia, em contexto de lesão estrutural.

Caso Clínico: Mulher de 42 anos com história de enxaqueca com 2-3 anos de evolução e agravamento da frequência das crises no último ano. A cefaleia era de intensidade moderada a grave, do tipo pulsátil, localizada à região frontal direita e com irradiação posterior, envolvendo o ouvido e o olho. A